

Adriana Aparecida Ferreira¹
Sabrine Teixeira Ferraz Grunewald²

¹Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora, Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, Juiz de Fora, Minas Gerais, Brasil.

²Departamento Materno Infantil, Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, Minas Gerais, Brasil.

✉ Sabrine Grunewald

Endereço: Av. Eugênio do Nascimento s/n,
Dom Bosco, Juiz de Fora, Minas Gerais.
CEP: 36038-330
✉ sabrine.pediatria@gmail.com

Submetido: 03/03/2025
Aceito: 14/07/2025

RESUMO

Introdução: A deficiência de GATA2, causada por mutação genética, tem manifestações clínicas bastante variáveis que incluem citopenias específicas, infecções graves e predisposição ao desenvolvimento de síndrome mielodisplásica e leucemia mieloide aguda. Alterações hematológicas relacionadas a mutações de GATA2 se expressam, mais comumente, em adultos jovens, com diminuição das contagens de monócitos, linfócitos B e células NK, levando às infecções atípicas. **Objetivo:** Relatar um caso de deficiência de GATA2 em uma paciente com pancitopenia leve, infecções recidivantes por papilomavírus, tuberculose pulmonar e história familiar de falência medular. **Relato de Caso:** Trata-se de uma mulher de 52 anos, diagnosticada com deficiência de GATA2 após apresentar pneumonias bacterianas de repetição, tuberculose pulmonar, infecções por papilomavírus de difícil controle e monocitopenia grave, evoluindo com sinais de displasia medular. Sua irmã mais jovem faleceu aos 21 anos de idade devido à falência medular rapidamente progressiva. A outra irmã, de 49 anos, tem baixas contagens de monócitos e linfócitos B, e esclerose múltipla, sem manifestações adicionais. O diagnóstico de deficiência de GATA2 foi confirmado após sequenciamento genético. **Conclusão:** A deficiência de GATA2 é uma doença autossômica dominante, de penetrância incompleta, que cursa com imunodeficiência e alto risco de evolução para síndrome mielodisplásica e leucemia aguda. Infecções atípicas, monocitopenia grave e história familiar de falências medulares, principalmente em adultos jovens, devem despertar essa suspeição diagnóstica. O único tratamento curativo é o transplante de células-tronco hematopoiéticas, mas ainda não há consenso sobre o melhor momento para sua realização, melhor regime de condicionamento e escolha do doador.

Palavras-chave: Deficiência de GATA2; Transtornos da Insuficiência da Medula Óssea; Síndromes Mielodisplásicas; Papilomavírus Humano; Relatos de Caso.

ABSTRACT

Introduction: GATA2 deficiency, caused by a genetic mutation, has highly variable clinical manifestations, including specific cytopenias, severe infections, and a predisposition to the development of myelodysplastic syndrome and acute myeloid leukemia. Hematological alterations related to GATA2 mutations most commonly manifest in young adults, with decreased monocyte, B lymphocyte, and NK cell counts, leading to atypical infections. **Objective:** This study aims to report a case of GATA2 deficiency in a patient with mild pancytopenia, recurrent papillomavirus infections, pulmonary tuberculosis, and a family history of bone marrow failure. **Case Report:** A 52-year-old woman was diagnosed with GATA2 deficiency after experiencing recurrent bacterial pneumonias, pulmonary tuberculosis, difficult-to-control papillomavirus infections, and severe monocytopenia, eventually developing signs of bone marrow dysplasia. Her younger sister passed away at 21 years of age due to rapidly progressive bone marrow failure. Another sister, aged 49, has low monocyte and B lymphocyte counts and multiple sclerosis but no additional manifestations. The diagnosis of GATA2 deficiency was confirmed through genetic sequencing. **Conclusion:** GATA2 deficiency is an autosomal dominant disease with incomplete penetrance, characterized by immunodeficiency and a high risk of progression to myelodysplastic syndrome and acute leukemia. Atypical infections, severe monocytopenia, and a family history of bone marrow failure, particularly in young adults, should raise diagnostic suspicion. The only curative treatment is hematopoietic stem cell transplantation, but there is still no consensus on the optimal timing for the procedure, the best conditioning regimen, or donor selection.

Keywords: GATA2 Deficiency; Bone Marrow Failure Disorders; Myelodysplastic Syndromes; Human Papillomavirus Viruses; Case Reports.

INTRODUÇÃO

A deficiência de GATA2, causada por mutação genética inativadora, leva a manifestações clínicas que podem ser bastante diversificadas. Além de citopenias típicas, infecções graves e predisposição ao desenvolvimento de síndrome mielodisplásica (SMD) e leucemia mieloide aguda (LMA), o espectro mutacional do gene GATA2 está associado à anemia aplástica, proteinose alveolar pulmonar, linfedema crônico, trombozes venosas, perda auditiva neurossensorial e algumas doenças autoimunes.^{1,2}

Essa deficiência foi descrita há pouco mais de uma década. De caráter autossômico e dominante, ela se expressa em adultos jovens pela diminuição das contagens de monócitos, linfócitos B e células NK, com subsequentes infecções por microbactérias, fungos e vírus.^{3,4,5} A falência medular é tipicamente hipocelular. A displasia pode ser sutil, mas comumente envolve múltiplas linhagens. A história natural da doença é altamente variável, mesmo em indivíduos da mesma família, que compartilham uma mutação idêntica,⁶ mas o risco de evolução para SMD/LMA é muito alto.¹

Neste estudo, relata-se o caso de uma paciente com SMD, mutação no gene GATA2, monocitopenia, infecções por papilomavírus (HPV), pneumonias bacterianas, tuberculose pulmonar e história familiar de insuficiência da medula óssea, com diferentes gravidades, em suas duas irmãs, a despeito da falta de sintomatologia em seus pais.

Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Federal de Juiz de Fora, sob CAAE nº 85036424.3.0000.5133 e Parecer nº 7.393.823.

RELATO DE CASO

A paciente índice é uma mulher de 52 anos, com pancitopenia notada aos 29 anos. Havia história de três episódios de pneumonia bacteriana na idade adulta, síndrome HELLP (hemólise, aumento de enzimas hepáticas e plaquetopenia) na única gestação, necessidade de conização cervical uterina e, posteriormente, histerectomia, por lesão de alto grau associada ao HPV, além de cirurgia de alta frequência devido a lesões condilomatosas persistentes em toda a região vulvar. O exame físico não revelava particularidades, exceto as lesões genitais. À admissão, exames evidenciavam pancitopenia, e, nos subsequentes, as dosagens de ferritina, folato, vitamina B12 e hormônios tireoidianos estavam dentro dos valores de referência e as sorologias para vírus da imunodeficiência humana, sífilis, hepatite B e C e fator antinuclear foram negativas (Tabela 1).

O exame da medula óssea revelou hipocelularidade discreta para a faixa etária da paciente, com relação mieloide/eritroide de 1:3. Observou-se

também alterações displásicas nas três linhagens: formas eritroides megaloblastoides, retardo maturativo granulocítico e megacariócitos hipolobados e outros, multinucleados. A análise de quebras cromossômicas foi negativa e o cariótipo por banda G de medula óssea mostrou parte das células com monossomia do cromossomo X.

À citometria de fluxo, o sangue periférico exibiu diminuição da contagem de células NK, linfócitos B e linfócitos T CD4+, monocitopenia grave e relação CD4/CD8 inferior a um. Diante do quadro clínico e laboratorial, somado a um histórico familiar de falência medular, foi solicitado um painel genético. A análise do gene GATA2, realizada por sequenciamento de nova geração no sangue periférico, revelou a mutação *frameshift* provavelmente patogênica — NM_032638.5(GATA2):c.420_421del;p.(Tyr141*) — em heterozigose, bem como a presença, também em heterozigose, de uma variante patogênica no gene MPL.

Durante a propedêutica, a paciente evoluiu com tuberculose pulmonar, tratada com esquema medicamentoso padrão, com boa resposta clínica. Meses depois, as lesões vulvares por HPV recidivaram, desta vez com acometimento anorretal, apesar do esquema vacinal completo. Atualmente, a paciente encontra-se em seguimento com múltiplas especialidades médicas, realizando avaliação periódica das contagens hematológicas, exame da medula óssea e análise citogenética. Até o presente momento, não houve necessidade de transfusões nem sinais de evolução para leucemia aguda. A realização de transplante de células-tronco hematopoiéticas permanece como opção futura, caso haja deterioração significativa do quadro hematológico.

Cerca de duas décadas antes, a irmã mais nova desta paciente havia sido admitida em diversas ocasiões no mesmo serviço, aos 21 anos de idade, com infecções bacterianas de repetição (otite média, faringoamigdalite, abscesso pericoronar e sinusite), sangramentos graves (hemorragia macular, epistaxe, gengivorragia, menorragia) e altas necessidades transfusionais. Em registros recuperados, havia pancitopenia (hemoglobina 5 g/dL, leucometria 600/mm³, plaquetas 50.000/mm³). A biópsia de medula óssea havia revelado 60% de celularidade e parada de maturação na série mielomonocítica. Exames genéticos não eram disponíveis no serviço. Enquanto se buscava um doador compatível para transplante de células-tronco hematopoiéticas, a paciente foi tratada com protocolo de falências medulares vigente na época (ciclosporina e prednisona), mas faleceu poucos meses após o diagnóstico, por choque séptico de foco biliar.

A outra irmã da paciente, atualmente, tem 49 anos e faz tratamento para esclerose múltipla, situação ainda não descrita em associação com deficiência de GATA2. Apresenta anemia e plaquetopenia leves, monocitopenia, diminuição das contagens de linfócitos

B e T, mas com relação CD4/CD8 maior que um e sem quadros infecciosos, surdez ou linfedema. Não realizou a pesquisa da mutação genética por opção.

Os pais das pacientes, não consanguíneos, faleceram, ambos na oitava década de vida, devido a complicações cerebrovasculares e diabetes. Não expressavam sintomas compatíveis com deficiência de GATA2. Embora haja menção de que o pai teria citopenias, não foi possível recuperar os registros.

DISCUSSÃO

Localizado no cromossomo 3q21.2, o gene GATA2 é autossômico, dominante, de penetrância alta, porém incompleta. Ele codifica um fator de transcrição que é fundamental para a proliferação e manutenção

das células-tronco hematopoéticas, diferenciação da linhagem mieloide e para a maturação das células NK, megacariócitos, células dendríticas e monócitos. Também é altamente expresso no endotélio vascular, sistema nervoso central e placenta.^{1,3,6-10}

As apresentações clínicas da deficiência de GATA2 podem ser muito variáveis, mesmo entre indivíduos de uma mesma família.⁶ Diferentes síndromes foram descritas quase simultaneamente por grupos independentes de pesquisadores em 2010: a síndrome monoMAC (monocitopenia com susceptibilidade a infecções por micobactérias atípicas); a diminuição de células dendríticas, monócitos, linfócitos B e células NK; a predisposição familiar à SMD/LMA; e o linfedema hereditário associado à SMD. No ano seguinte, todas as condições foram associadas a mutações do gene

Tabela 1: Exames laboratoriais da paciente índice na propedêutica inicial.

	Exames à admissão	Valores de referência
Hemoglobina	9,9 g/dL	12 - 16 g/dL
Leucometria global	2.160/mm ³	3.600 - 11.000/mm ³
Plaquetas	128.000/mm ³	150.000 - 450.000/mm ³
Segmentados	1.382/mm ³	1.500 - 7.000/mm ³
Eosinófilos	15/mm ³	0 - 500/mm ³
Basófilos	4/mm ³	0 - 200/mm ³
Linfócitos	654/mm ³	1.000 - 4.500/mm ³
Linfócitos T CD4+	288/mm ³	456 - 1492/mm ³
Linfócitos T CD8+	366/mm ³	272 - 1144/mm ³
Linfócitos B	22/mm ³	110 - 618/mm ³
Células NK	75/mm ³	82 - 760/mm ³
Monócitos	8/mm ³	100 - 1.000/mm ³
IgA	149 mg/dL	40 - 350 mg/dL
IgM	93mg/dL	50 - 300 mg/dL
IgG	1.060 mg/dL	650 - 1.600 mg/dL
Ferritina	75,5 ng/mL	10 - 254 ng/mL
Folato	9,4 ng/mL	> 3,4 ng/mL
Vitamina B12	363 ng/L	172 - 890 ng/L
Tireotrofina	1,64 µUI/mL	0,45 - 4,5 µUI/L

GATA2.^{3-5,8} Até 2023, quase 200 variantes provavelmente patogênicas haviam sido descritas,¹¹ assim como a ocorrência de casos de mutação de novo.³

Em uma coorte de 79 pacientes com deficiência de GATA2, a idade mediana de início dos sintomas foi 18 anos. O linfedema primário e as infecções foram os sinais típicos nas primeiras décadas de vida e, na segunda década, surgiram as alterações hematológicas. A probabilidade de SMD/LMA chegou a 80% aos 40 anos de vida.¹

Os aspectos mais comuns da disfunção imune na mutação do gene GATA2 são infecções por HPV e micobactérias. Infecções respiratórias recorrentes e aquelas que ocorrem nos déficits de imunidade celular, como as causadas pelos vírus *Epstein Barr* (EBV), herpes simples, varicela zoster ou fungos (aspergilose invasiva, histoplasmose e candidíase) também têm sido descritas.^{5,8,10} No presente caso, a paciente teve quadros de pneumonias bacterianas de repetição na idade adulta, lesões graves e recorrentes causadas pelo HPV e infecção por micobactérias.

A presença de mutação no gene GATA2 é, provavelmente, o fator predisponente mais importante para a evolução com malignidades hematológicas, mas acredita-se que um segundo evento genético seja necessário. Mutações vinculadas à SMD são comuns em pacientes com deficiência de GATA2 e a evolução ocorre sobretudo para LMA, embora haja casos bem documentados de leucemia mielomonocítica crônica e leucemia linfoblástica aguda. Existe ainda risco aumentado para tumores sólidos relacionados ao HPV e ao EBV, e descrição de leucoencefalopatia multifocal progressiva relacionada ao vírus JC em indivíduos com deficiência de GATA2.^{1,7,12}

Pacientes com mutação no gene também tendem a desenvolver doenças autoimunes como paniculite, eritema nodoso, síndrome lúpus-like, hepatite autoimune e artrite.¹⁰ A principal complicação pulmonar é a proteinose alveolar. O acúmulo de proteínas surfactantes decorrente da disfunção macrófágica provoca alterações nas trocas gasosas e ocorre tardiamente na doença.^{3,11,12} Outro cenário bem descrito é a síndrome de *Emberger*, caracterizada por linfedema de membros inferiores e, ocasionalmente, genitais, e SMD, podendo haver também perda auditiva.²

Sabe-se que o fator GATA2 é altamente expresso no endotélio e nas plaquetas e, talvez, isso contribua para o risco trombótico aumentado nos indivíduos com a mutação.⁹ A surdez congênita, observada em 20 a 25% dos casos, tem sido atribuída ao seu papel na morfogênese vestibular.⁷ Monif et al descreveram um caso de neuropatia com extenso acometimento presumidamente inflamatório da medula espinhal em um paciente com deficiência de GATA2.¹³ Nesse relato, a esclerose múltipla foi considerada um diagnóstico diferencial importante. Na descrição da pesquisa, a irmã da paciente está em tratamento de uma neuropatia,

além de também apresentar falência medular.

Em relação ao quadro hematológico, as alterações clássicas do sangue periférico na deficiência de GATA2 são a monocitopenia, deficiência de células dendríticas, células NK, linfócitos B e, menos comumente, neutropenia. Anemia e plaquetopenia são raras inicialmente, exceto no contexto de falência medular, SMD ou LMA.¹² A contagem de linfócitos T é relativamente bem preservada e a inversão da proporção CD4:CD8 para menor que um é um sinal de falha da função auxiliar do CD4 e de expansão das células CD8 de memória pelo estímulo antigênico crônico.⁸ Já nos casos pediátricos de SMD associada à deficiência de GATA2, a perda de células B e seus precursores é o achado mais comum na citometria. Ao contrário dos adultos, as crianças tendem a apresentar monocitose.³ A paciente do caso relatado mantém monocitopenia grave durante todo o acompanhamento. Apesar da baixa contagem de linfócitos B, os níveis séricos das imunoglobulinas ainda permanecem dentro da faixa de normalidade.

A medula óssea pode ser normal ao exame, mas tipicamente é hipocelular. A displasia pode ser sutil, mas habitualmente afeta múltiplas linhagens.⁸ Embora a plaquetopenia inicialmente seja incomum, a displasia megacariocítica está quase sempre presente, com megacariócitos unilobulados ou multinucleados, e micromegacariócitos. A inversão da relação mieloide/eritroide é frequente, com predomínio do setor eritrocítico, presença de células binucleadas, pontes internucleares e alterações megaloblastoides. Neutrófilos hipogranulares e pelgeroides também são usualmente vistos.^{3,9} Alterações cariotípicas foram descritas em 65% dos pacientes, sendo a deleção parcial do cromossomo 7 e a trissomia do 8 as mais encontradas.¹ A análise da medula óssea de nossa paciente mostrou-se hipocelular, com inversão da relação mieloide/eritroide e displasia em mais de uma linhagem. A única alteração cariotípica encontrada foi a monossomia do cromossomo X.

A dificuldade em se estabelecer o diagnóstico da deficiência de GATA2 pode ser explicada pela diversidade de quadros clínicos e pela falta de conhecimento médico sobre a condição.⁷ Uma vez estabelecido o diagnóstico, uma história familiar completa deve ser obtida.² Crianças e adultos podem ser assintomáticos a despeito de terem familiares com síndromes ligadas a mutações no gene GATA2.^{8,12} Por outro lado, familiares de primeiro grau de pacientes com a deficiência devem ser considerados portadores da mutação se exibirem as evidências clínicas típicas da condição, mesmo na ausência do teste genético.¹ Neste relato, acredita-se que a pesquisa da mutação do gene resultaria positiva nas duas irmãs da paciente, uma vez que ambas apresentaram síndromes de falência medular hipocelular, condição considerada rara, sendo ainda mais extraordinária em um contexto familiar.

Portadores de mutação no gene GATA2 identificados, porém assintomáticos, devem realizar

biópsia de medula óssea e citogenética no momento do diagnóstico, devido ao risco de evolução para SMD. É preconizado o acompanhamento das contagens sanguíneas a cada seis meses e, anualmente, contagem das populações linfocitárias, aspirado de medula óssea com citogenética e citometria, exame dermatológico e ginecológico e teste de função pulmonar.⁹ Alguns pacientes com deficiência de GATA2 têm uma longa história de SMD de baixo risco antes de evoluírem para uma doença agressiva. Outros, considerados estáveis, evoluem subitamente e, por esse motivo, devem ser mantidos em acompanhamento.^{1,3} A história familiar da paciente em questão mostra três quadros distintos de falência medular: o da irmã mais nova, com sangramentos recorrentes, alta necessidade transfusional, infecções bacterianas, e rápida evolução para o óbito; o da paciente, que vem há anos enfrentando as complicações do HPV e as infecções pulmonares; e a outra irmã, com citopenias, mas sem sintomas associados, exceto os da esclerose múltipla. Como se trata de condição hereditária e de caráter dominante, resta ainda a dúvida se o pai, que apresentava citopenias, mas nunca teve manifestações decorrentes delas, seria portador da mutação de GATA2.

O tratamento é sintomático, mas medidas como profilaxia com azitromicina, infusão de imunoglobulinas em pacientes com deficiência humoral coexistente e vacinação precoce contra HPV devem ser consideradas.^{8,10} A única opção curativa é o transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas, mas o melhor momento para essa intervenção não está bem definido. Infecções graves, SMD com ou sem progressão para LMA e complicações pulmonares têm sido consideradas indicações para o transplante por impactarem fortemente na diminuição da sobrevida.^{2,14} A progressão das citopenias e as alterações citogenéticas também devem ser valorizadas.⁷ Para muitos pacientes uma conduta expectante pode ser aceitável, ao se ponderar que a sobrevida estimada para esses indivíduos é de 60 anos.^{8,10} Jorgensen et al, entretanto, acreditam que a maioria dos portadores sintomáticos de deficiência de GATA2 terão indicação de transplante em algum momento e defendem que uma abordagem terapêutica mais proativa seja adotada. Concordam, todavia, que o momento ideal para se indicar o transplante ainda seja difícil de se definir.¹⁵ A paciente deste relato optou-se por tratamento de suporte, ficando a possibilidade de transplante a ser revista em caso de evolução desfavorável do quadro hematológico.

Todos os potenciais doadores aparentados de células-tronco hematopoiéticas para pacientes com deficiência de GATA2 devem ser sistematicamente triados com testes genéticos para mutações, antes mesmo da realização da tipagem HLA, mas o direito à recusa deve ser respeitado para prevenir a coerção entre familiares.^{1,8} Resultados insatisfatórios já foram relatados quando se utilizou um doador aparentado de

células-tronco hematopoiéticas, assintomático, porém portador da mutação.¹⁶

Protocolos clássicos de condicionamento têm se mostrado muito tóxicos e pouco efetivos em pacientes portadores da deficiência. A toxicidade também prejudica os resultados do transplante e regimes específicos devem ser selecionados: os não mieloablativos são preferidos quando a medula é hipocelular, e os mieloablativos, para pacientes com medula hiperclonal com excesso de blastos. As principais causas de mortalidade referentes ao transplante são as infecções e doença do enxerto contra o hospedeiro.^{1,7,15}

Grandes desafios permanecem tanto no diagnóstico da deficiência de GATA2, pela ampla variedade de manifestações clínicas, quanto na condução terapêutica dos casos. Não há, atualmente, diretrizes sobre o momento ideal para o transplante de células-tronco, a escolha do doador, o melhor regime de condicionamento e a fonte de células mais indicada para o enxerto.^{3,15} Futuros estudos prospectivos podem ser úteis em esclarecer estes e outros questionamentos como possíveis benefícios do uso de fatores estimuladores de colônias de granulócitos e macrófagos, das profilaxias antimicrobianas e imunizações, e o uso de terapia gênica.

CONCLUSÃO

A deficiência de GATA2 é uma doença autossômica, dominante, de penetrância incompleta, que cursa com imunodeficiência e alto risco de evolução para SMD/LMA. Infecções atípicas, monocitopenia grave e história familiar de falências medulares, principalmente em adultos jovens, devem despertar a suspeita por esta hipótese diagnóstica. A vigilância do paciente sintomático é fundamental pela possibilidade de desenvolvimento de malignidades hematológicas, infecções graves e tumores sólidos relacionados a vírus. O aconselhamento familiar também é necessário. O único tratamento curativo é o transplante de células-tronco hematopoiéticas, mas ainda não há consenso sobre o melhor momento para sua realização, melhor regime de condicionamento e escolha do doador. Relatou-se o caso de uma mulher com monocitopenia, mielodisplasia e infecções atípicas, diagnosticada com essa deficiência, e de suas duas irmãs: a primeira com falência medular rapidamente progressiva e fatal, e a segunda, com monocitopenia grave, linfopenia B e esclerose múltipla, sem outras manifestações, ilustrando, assim, a necessidade de perspicácia para se aventar a possibilidade de deficiência de GATA2 diante de um espectro clínico bastante amplo.

REFERÊNCIAS

1. Donadieu J, Lamant M, Fieschi C, Fontbrune FS, Caye A, Ouachee M, et al. Natural history of GATA2 deficiency in a survey of 79 French and Belgian patients. *Haematol*. 2018;103(8):1278-

1287. DOI: 10.3324/haematol.2017.181909. 10.1136/bcr-2017-222872.
2. Blanco ML, Torrent M, Bussaglia E, Badell I, Nomdedéu JF. Many signs, one mutation: Early onset of de novo GATA2 deficiency syndrome. A case report. *Clin Case Rep.* 2020;8(12):3193-3197. DOI: 10.1002/ccr3.3304.
3. Calvo KR, Hickstein DD. The spectrum of GATA2 deficiency syndrome. *Blood.* 2023;141(13):1524-1532. DOI: 10.1182/blood.2022017764.
4. Hsu AP, Sampaio EP, Khan J, Calvo KR, Lemieux JE, Patel SY, et al. Mutations in GATA2 are associated with the autosomal dominant and sporadic monocytopenia and mycobacterial infection (MonoMAC) syndrome. *Blood.* 2011;118(10):2653-5. DOI: 10.1182/blood-2011-05-356352.
5. Vinh DC, Patel SY, Uzel G, Anderson VL, Freeman AF, Olivier KN, et al. Autosomal dominant and sporadic monocytopenia with susceptibility to mycobacteria, fungi, papillomaviruses, and myelodysplasia. *Blood.* 2010;115(8):1519-29. DOI: 10.1182/blood-2009-03-208629.
6. Bresnick EH, Jung MM, Katsumura KR. Human GATA2 mutations and hematologic disease: how many paths to pathogenesis? *Blood Adv.* 2020;4(18):4584-4592. DOI: 10.1182/bloodadvances.2020002953.
7. Belohlavkova P, Hrochova K, Fatorova I, Zak P. MonoMAC syndrome with GATA2 novel mutation: A case report. *Leuk Res Rep.* 2022;18:100346. DOI: 10.1016/j.lrr.2022.100346.
8. Collin M, Dickinson R, Bigley V. Haematopoietic and immune defects associated with GATA2 mutation. *Br J Haematol.* 2015;169(2):173-87. DOI: 10.1111/bjh.13317.
9. Fabozzi F, Strocchio L, Mastronuzzi A, Merli P. GATA2 and marrow failure. *Best Pract Res Clin Haematol.* 2021;34(2):101278. DOI: 10.1016/j.beha.2021.101278.
10. Spinner MA, Sanchez LA, Hsu AP, Shaw PA, Zerbe CS, Calvo KR, et al. GATA2 deficiency: a protean disorder of hematopoiesis, lymphatics, and immunity. *Blood.* 2014;123(6):809-21. DOI: 10.1182/blood-2013-07-515528.
11. Santiago M, Liquori A, Such E, Zúñiga Á, Cervera J. The clinical spectrum, diagnosis, and management of GATA2 deficiency. *Cancers (Basel).* 2023;15(5):1590. DOI: 10.3390/cancers15051590.
12. McReynolds LJ, Calvo KR, Holland SM. Germline GATA2 mutation and bone marrow failure. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2018;32(4):713-728. DOI: 10.1016/j.hoc.2018.04.004
13. Monif M, Huq A, Chee L, Kilpatrick T. MonoMac syndrome with associated neurological deficits and longitudinally extensive cord lesion. *BMJ Case Rep.* 2018; 2018:bcr2017222872. DOI: 10.1136/bcr-2017-222872.
14. Bogaert DJ, Laureys G, Naesens L, Mazure D, Bruyne M, Hsu AP, et al. GATA2 deficiency and haematopoietic stem cell transplantation: challenges for the clinical practitioner. *Br J Haematol.* 2020;188(5):768-773. DOI: 10.1111/bjh.16247.
15. Jorgensen SF, Buechner J, Myhre AE, Galteland E, Spetalen S, Kulseth MA, et al. A nationwide study of GATA2 deficiency in Norway-the majority of patients have undergone allo-HSCT. *J Clin Immunol.* 2022;42(2):404-420. DOI: 10.1007/s10875-021-01189-y.
16. Sakata N, Okano M, Masako R, Tanaka A, Yamashita Y, Karasuno T, et al. Donor-derived myelodysplastic syndrome after allogeneic stem cell transplantation in a family with germline GATA2 mutation. *Int J Hematol.* 2021;113(2):290-296. DOI: 10.1007/s12185-020-02980-0.